

出生前診断の結果を ご理解いただくために

2018年3月1日 第1版

はじめに

この資料は、出生前診断を受けられたご夫婦にお腹の中の赤ちゃんについて知ってもらうための資料です。この資料を読んでよく分からないところやもっと知りたいことがあれば、文章の始めにある□に✓を入れて下さい。そして、病院のスタッフや家族会、各地域の相談窓口などにご相談する際にご活用ください。

●先天異常の原因●

□ 先天異常とは、赤ちゃんが生まれつきもっている“見た目の特徴”や“体質”、“健康上の課題”のことです。この中には、生まれてくることのできないものから、健康には問題のないものまで色々あります。

□ 現在、日本では1年間に約100万人の赤ちゃんが生まれています。

この中の、3～5%（3～5万人）の赤ちゃんに先天異常が見られます（表1）。

今回の出生前診断で調べているのは、この先天異常の25%（4分の1）にあたる染色体異常です。

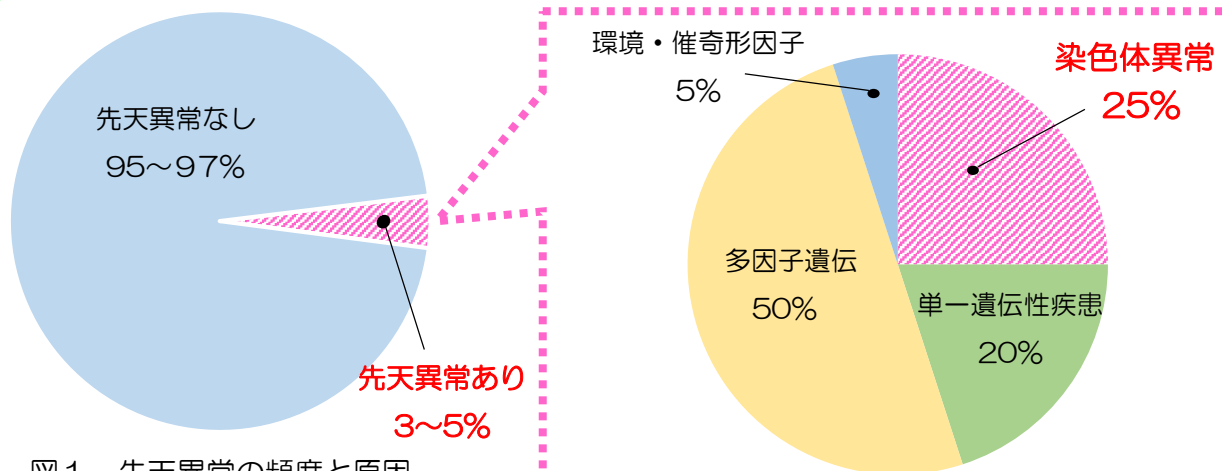


図1. 先天異常の頻度と原因

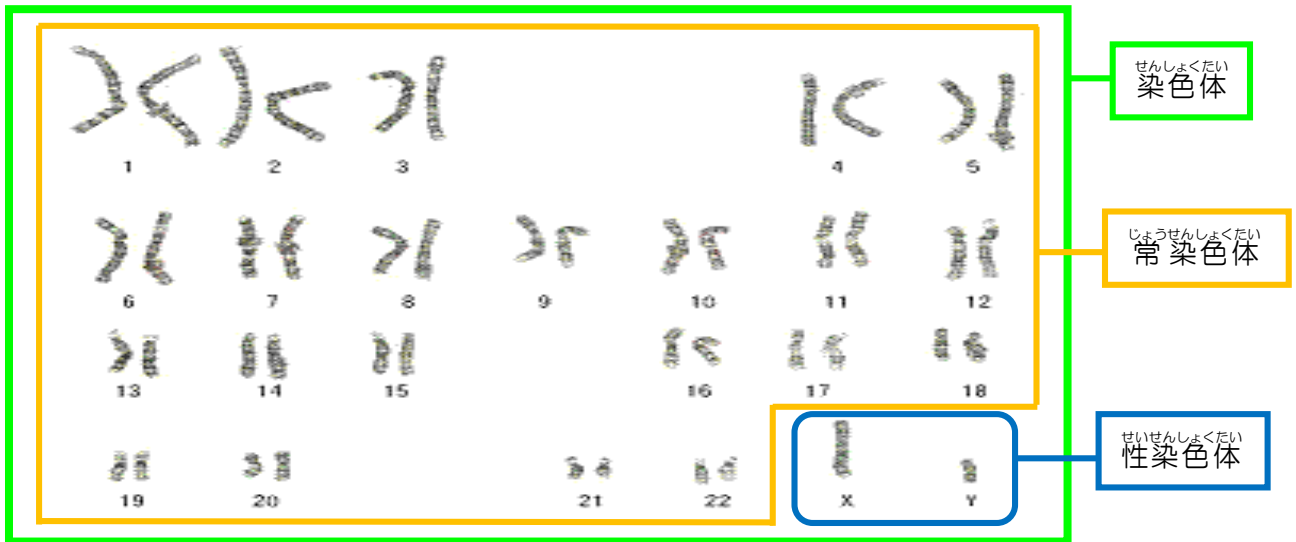
Nussbaum R, et al Thompson & Thompson Genetics in medicine. 7th ed. Saunders: 2007. P.421 より改変

●先天異常の種類●

- 染色体疾患：染色体の“数の変化”や“形の変化”が原因のもの。（例：ダウン症候群）
- 単一遺伝性疾患：1つの遺伝子が原因のもの。（例：筋ジストロフィー）
- 多因子遺伝：いくつかの遺伝子や環境など色々な原因によっておこるもの。（例：二分脊椎）
- 環境・催奇形因子：ストレスやお薬、ウイルス、放射線、アルコール、たばこなどによっておこるもの。

● ^{せんしょくたい}染色体の基本 ●

□ すべての人の体は、たくさんの細胞からできています。そして、この細胞のひとつひとつすべてに、お母さんとお父さんから半分ずつもらった ^{いでんじょうほう} 遺伝情報（人の設計図）が入っています。この ^{いでんじょうほう} 遺伝情報（^{いでんし} 遺伝子）のかたまりを ^{せんしょくたい} 染色体といい、^{せんしょくたい} 染色体には 常染色体 と 性染色体 の2種類があります。



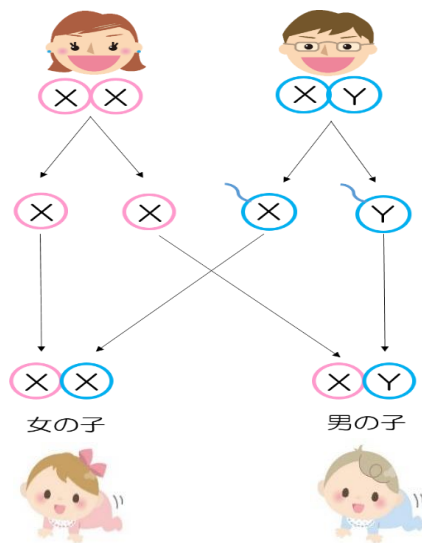
^{じょうせんしょくたい}常染色体

男女共通の染色体。1～22の番号がついていて、2本で1組になっています。男の子も女の子も、お父さんとお母さんからこの1～22番染色体をそれぞれ1本ずつもらい、合計44本になります。

^{せいせんしょくたい}性染色体

男女で異なる染色体。
X染色体とY染色体の2種類があります。
この組み合わせで性別が決まり、Y染色体をもっていると男の子ということになります。

（右図）女の子も男の子も、お母さんからはX染色体を1本もらいます。
女の子は、お父さんから X 染色体を1本もらい、“XX”になります。
男の子は、お父さんから Y 染色体を1本もらい、“XY”になります。



●^{せんしよくたい}染色体の変化●

- 染色体に“数の変化”や“形の変化”があり、この“変化”が原因でおこるものを“染色体疾患”といいます。

この変化は生まれつきのもので、変わることはありません。

- “変化がある” = “病気”ではありません。

症状がないこともあり、それぞれの“個性”とも考えられます。

- 💡 数の変化：染色体の本数が多い、あるいは逆に少なくなっています。

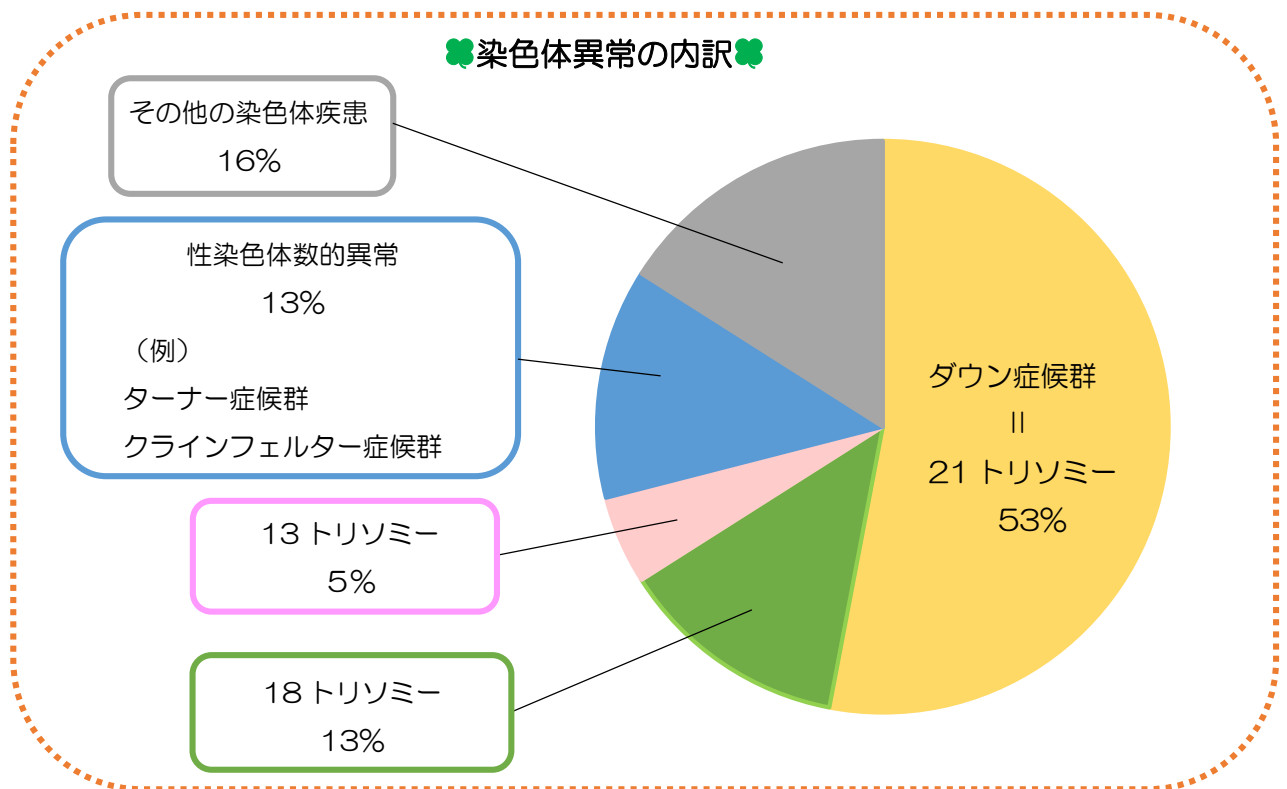
➡常染色体の数の変化：21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーなど

➡性染色体の数の変化：ターナー症候群、クラインフェルター症候群など

- 💡 形の変化：染色体の一部が欠けているなど、色々なパターンがあります。

- 💡 モザイク：“染色体異常のない細胞”と“染色体異常のある細胞”の両方をもっています。

※この違いが分かることで、それぞれの赤ちゃんのこれからについて具体的に分かることがあります。



💡 この資料は一般的な記載をまとめたものであり、すべての人にあてはまるものではありません 💡

❖おわりに❖

【謝辞】

出生前診断や遺伝カウンセリングに携わられている先生方（医師、認定遺伝カウンセラー、看護師、助産師、保健師）に多くのご指導、ご助言を賜り、本冊子が完成いたしました。心より御礼申し上げます。

【作成の経緯】

作成：中原恵理 監修：澤井英明

本冊子は、中原恵理（現：英ウィメンズクリニック）が近畿大学大学院遺伝カウンセラー養成課程（修士課程）の課題研究として取り組み、澤井英明（兵庫医科大学病院遺伝子医療部教授）が監修して完成させたものです。本冊子は妊婦さんや患者さん、ご家族への説明資料として自由にご利用、配布していただけますのでお役立ていただければ幸いです。ただ、著作権は中原恵理に属しますので改変等はお控えいただくとともに、お気づきの点があればご指摘くだされば、検討の上必要に応じて改訂時に反映いたします

（連絡先は兵庫医科大学病院遺伝子医療部 TEL：0798-45-6346）。

（作成日：2018年3月）

2018年3月1日 第1版